



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
FIRENZE

# FLORE

## Repository istituzionale dell'Università degli Studi di Firenze

### Prefazione

Questa è la Versione finale referata (Post print/Accepted manuscript) della seguente pubblicazione:

*Original Citation:*

Prefazione / Mauro Guerrini. - STAMPA. - (2014), pp. 9-10.

*Availability:*

This version is available at: 2158/969988 since:

*Publisher:*

Aracne

*Terms of use:*

Open Access

La pubblicazione è resa disponibile sotto le norme e i termini della licenza di deposito, secondo quanto stabilito dalla Policy per l'accesso aperto dell'Università degli Studi di Firenze (<https://www.sba.unifi.it/upload/policy-oa-2016-1.pdf>)

*Publisher copyright claim:*

(Article begins on next page)

## Strutture tassonomiche e linguaggi specialistici in ambito biomedico

Il lavoro presentato in questo libro è frutto dell'attività di ricerca svolta durante il XXV ciclo di dottorato in Scienze bibliografiche, archivistiche e documentarie e per la conservazione e restauro dei beni librari ed archivistici presso l'Università degli studi di Udine e presso il Lister Hill Center for Biomedical Communications, con sede alla National Library of Medicine, Bethesda MD (USA). La motivazione di questo studio nasce dalla sempre più crescente richiesta di interoperabilità semantica al fine di agevolare il dialogo tra gli operatori del servizio sanitario e la comunità di utenti che necessitano di individuare informazioni in modo lineare e non ambiguo. Esistono diverse classificazioni in ambito biomedico, in particolare per le malattie rare, e, quindi, l'obiettivo principale è stato quello di proporre un modello che possa essere in un certo qual modo "unificatore" delle terminologie individuate nel contesto nazionale.

Erika Pasceri è Assegnista di Ricerca presso l'Università della Calabria, dove si è laureata in Informatica per le Scienze Umanistiche nel 2009. Nel 2013 ha conseguito il dottorato di ricerca in Scienze bibliografiche e archivistiche presso l'Università degli studi di Udine. I principali interessi di ricerca riguardano la gestione documentale e, in particolare, i sistemi di classificazione e indicizzazione in ambito sanitario nazionale ed internazionale.

*In copertina*

Kudryashka, *Albero concetto medico per la progettazione.*

ISBN 978-88-548-7175-5



9 788854 871755

euro 9,00

[(enumera)] 3

Erika Pasceri

## STRUTTURE TASSONOMICHE E LINGUAGGI SPECIALISTICI IN AMBITO BIOMEDICO

*Prefazione di*  
Mauro Guerrini

ARACNE



ENUMERA

STORIE DI DOCUMENTI, DI LIBRI E DI PAROLE

3

*Direttore*

Roberto GUARASCI  
Università della Calabria

*Comitato scientifico*

Mauro GUERRINI  
Università degli Studi di Firenze

Giovanni SOLIMINE  
Università di Roma La Sapienza

Laurence FAVIER  
Université Charles de Gaulle Lille 3

Madjid IHADJADENE  
Université Paris 8

ENUMERA

STORIE DI DOCUMENTI, DI LIBRI E DI PAROLE

Collana di scienze del testo e del documento aperta alla contaminazione di tutte quelle discipline che, a vario titolo, studiano il potere della parola e dell'informazione bibliografica e documentale e la sua capacità di perdurare nel tempo.

Erika Pasceri

## **Strutture tassonomiche e linguaggi specialistici in ambito Biomedico**

*Prefazione di*  
Mauro Guerrini





Copyright © MMXIV  
ARACNE editrice S.r.l.

www.aracneeditrice.it  
info@aracneeditrice.it

via Raffaele Garofalo, 133/A-B  
00173 Roma  
(06) 93781065

ISBN 978-88-548-7175-5

I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica,  
di riproduzione e di adattamento anche parziale,  
con qualsiasi mezzo, sono riservati per tutti i Paesi.

Non sono assolutamente consentite le fotocopie  
senza il permesso scritto dell'Editore.

I edizione: giugno 2014



## Indice

- 9 Prefazione  
di Mauro Guerrini
- II Introduzione
- 15 Capitolo I  
*Il contesto internazionale e nazionale*
- 1.1. Le malattie rare: Il contesto internazionale di riferimento, 15 –  
1.1.1. Le associazioni sulle malattie rare a livello internazionale, 18 –  
1.1.2. I principali studi a livello internazionale sulle malattie rare, 27 –  
1.2. Analisi del contesto nazionale, 28.
- 31 Capitolo II  
*L'importanza degli standard nell'informatica medica*
- 2.1. L'Unified Medical Language System, 31 – 2.1.1. Il Metathesaurus, 32 – 2.1.2. Semantic Network, 33 – 2.1.3. Specialist Lexicon, 34 –  
2.2. L'analisi terminologica, 35 – 2.2.1. Acquisizione e analisi dei dati provenienti da Orphanet, dall'ORDR e dalla NORD, 36 –  
2.2.2. Le terminologie target: OMIM, SNOMED CT, MeSH, ICD10, 38 –  
2.2.3. La metodologia di lavoro, 50 – 2.2.4. Risultati della mappatura verso l'UMLS, 56.
- 61 Capitolo III  
*Il modello di integrazione del Registro Nazionale delle Malattie Rare*
- 3.1. Avvio della costruzione del thesaurus: il Registro Nazionale delle Malattie Rare, 61 – 3.2. Dal Registro al thesaurus, 66 –  
3.2.1. Il thesaurus e le funzioni d'uso, 69 – 3.2.2. Lo strumento utilizzato, 73.

75    *Conclusioni*83    *Appendice*93    *Bibliografia*

## Prefazione

di MAURO GUERRINI

Il dominio della sanità e delle scienze della vita è tra i più complessi e articolati dal punto di vista documentario, informativo e terminologico; è, pertanto opportuno, anzi necessario, poter disporre di adeguati strumenti di strutturazione della conoscenza registrata, così da poterla padroneggiare e rappresentare. Alla complessità del tema si aggiungono la ricchezza lessicale insita in ciascuna lingua e l'indispensabile confronto con le caratteristiche specifiche della globalità delle lingue, che certamente aggrava la situazione e rende complicato ogni lavoro di indicizzazione. Per ottenere un risultato soddisfacente, occorrono tre prerogative essenziali: acquisire grande competenza scientifica, gestire in modo coordinato le iniziative internazionali e disporre di tecnologie digitali aggiornate e funzionali.

In tempi recenti la comunità scientifica ha finalmente riconosciuto l'importanza delle terminologie e la necessità della loro standardizzazione, in un contesto che ne prevedesse l'interoperabilità; sono state, perciò, avviate politiche condivise di gestione dell'informazione di dominio che prevedano il fondamentale dialogo tra i progetti realizzati nei singoli contesti nazionali. Non sempre, tuttavia, il coordinamento riesce a coprire tutte le vastissime sfaccettature del dominio, anche per l'ovvia limitatezza delle risorse umane e finanziarie disponibili.

Erika Pasceri analizza un caso di nicchia rispetto l'ampio campo delle specializzazioni mediche esistenti; rappresenta la strutturazione della conoscenza delle patologie rare, un settore poco esplorato. Proponendone una terminologia controllata. Nell'ambito delle scienze dell'informazione e, in questo caso



anche in ambito medico, il modello proposto rappresenta un valido strumento per veicolare la standardizzazione di informazioni sia in fase di input sia per l'accesso guidato da parte degli utenti. Il web 2.0 ha ridimensionato il sistema informativo tradizionale in ogni campo del sapere; la rete mette a disposizione innumerevoli sistemi e modalità per il reperimento delle informazioni. Spesso, tuttavia, il controllo qualitativo è carente e ciò inficia il recupero delle informazioni, ottenendo notizie errate e incomplete o, al contrario, un eccesso di rumore e l'impossibilità a controllare la veridicità dell'asserzione. La possibilità di rappresentare le strutture tassonomiche in linguaggi formali apre la strada a nuovi e possibili utilizzi delle risorse terminologiche e thesaurali nell'ambito degli artefatti ontologici a servizio della crescente comunità globale degli utenti. In questo senso e in questa prospettiva ogni nuova realizzazione di strutture controllate di classificazione è sicuramente meritevole di apprezzamento e di plauso.

## Introduzione

Il lavoro rappresenta il frutto dell'attività di ricerca condotto durante il XXV ciclo di dottorato in *Scienze bibliografiche, archivistiche e documentarie e per la conservazione e restauro dei beni librari ed archivistici*, svoltosi presso l'Università di Udine nel triennio 2010-2012.

L'obiettivo principale è stato quello di analizzare la rappresentazione terminologica delle malattie rare e di costruire un modello di classificazione per tali patologie a supporto non solo per i professionisti del settore, ma anche e soprattutto per gli utenti/assistiti affetti da sindromi rare affinché gli stessi possano utilizzarlo come strumento per la ricerca di informazioni cliniche utili ai propri percorsi di diagnosi e cura.

Le persone affette da malattie rare si trovano troppo spesso ad affrontare problemi come l'impossibilità di ottenere in tempi rapidi una corretta diagnosi, la mancanza di informazioni esauritive sulla patologia e, spesso, la mancanza di casistica specifica. Tutto ciò non sempre e non solo per oggettiva mancanza di informazioni ma, spesso, per difetto o inesistenza di strumenti di accesso all'informazione stessa. Prendendo come esempio, la sindrome WAGR,<sup>1</sup> disturbo patologico estremamente raro legato alla delezione del cromosoma 11 (11q) e caratterizzata dal tumore di Wilms, da anomalie genito-urinarie, e da ritardo nello sviluppo, si scopre che diversi sono stati i termini conati per identificarla, tra cui, appunto, l'acronimo WAGR; termini che si riferiscono alla sua origine genetica (sindrome da delezione 11q, Monosomia 11p13) o alla combinazione di eventi che ne conseguono (tumore di Wilms, anomalie genitourinarie,

1. <http://www.wagr.org/>.



Compilato il 9 giugno 2014, ore 15:09  
con il sistema tipografico L<sup>A</sup>T<sub>E</sub>X 2<sub>ε</sub>

Finito di stampare nel mese di giugno del 2014  
dalla «ERMES. Servizi Editoriali Integrati S.r.l.»  
00040 Ariccia (RM) – via Quarto Negroni, 15  
per conto della «Aracne editrice S.r.l.» di Roma



ELEMENTAL  
CHLORINE  
FREE  
GUARANTEED

